



**UNIVERSITÀ
DI SIENA**
1240

DIPARTIMENTO DI
**MEDICINA MOLECOLARE
E DELLO SVILUPPO**
— DMMS

Università degli Studi di Siena
Dottorato di Ricerca in Medicina Molecolare

Scheda Relazione Annuale Dottorando
(da redigere in lingua inglese)

Firenze, 06/10/2025

Al Collegio Docenti del Dottorato in Medicina Molecolare

dott. _____ **Pietro Cantini** _____

ciclo _____ XL _____ tutor Prof.ssa _____ Betti Giusti _____

Attività scientifica svolta nel 1°/2° anno di Dottorato, Anno Accademico _____ **1°** _____

- Introduction

In the first year of my PhD, I carried out my research activities at the Advanced Genetic Laboratory of Atherothrombotic Diseases, Dpt. Experimental and Clinical Medicine at the University of Florence. My research project concerns the genetic characterization of the bicuspid aortic valve and familial aorthopathies. During this year, I have acquired both theoretical and practical knowledge of all the techniques and technologies that make up the workflow of our laboratory and I have focused on the state of the art in the specific research field.

- Methods

Concerning techniques/technologies, these include DNA extraction from peripheral venous blood, its purification and quantitative/qualitative analyses; PCR and high-throughput sequencing for the analysis of gene panels specific to each pathology; bioinformatic processing; classification of the identified variants by prediction tools and ACMG criteria; validation by automated Sanger sequencing. In addition to these techniques/technologies, I have also gained theoretical foundations in primer design using bioinformatic tools, as well as in Droplet Digital PCR and real-time PCR for the study of polymorphic variants of specific cytochromes involved in the metabolism of antithrombotic drugs.



**UNIVERSITÀ
DI SIENA
1240**

DIPARTIMENTO DI
**MEDICINA MOLECOLARE
E DELLO SVILUPPO
— DMMS**

With regard to the activities specifically focused on BAV, genetic material was extracted from peripheral venous blood samples of a cohort of patients admitted to the Cardiac Surgery Department of Careggi Hospital. In addition, fragments of the aorta and/or valve from each patient were preserved in liquid nitrogen. All available data were systematically recorded in a dedicated database.

- Results

Following an analysis of the patients' clinical histories, it is already possible to report a male-to-female prevalence ratio of approximately 3:1, a median age of 53 years, and the presence of 27% with dyslipidemia, 4.1% with diabetes, 41.2% with hypertension, and 30.9% identified as smokers. Within the cohort, valvular stenosis was observed in 42.3% of cases, aortic calcification in 53.6%, and dilation of the aortic root and/or ascending aorta was also reported.

- Elencare eventuali Pubblicazioni scientifiche: autori, titolo della pubblicazione, nome e numero della rivista, anno di pubblicazione

Abstract presentato per 39° Congresso Nazionale Società Italiana Studio Aterosclerosi
Bicuspid aortic valve: genetic characterization of the KIV2 LPA polymorphism in modulating clinical complications

Pietro Cantini, Elena Sticchi, Giulia Barbieri, Rebecca Orsi, Ada Kura, Lapo Squillantini, Angela Rogolino, Martina Berteotti, Stefano Nistri, Pierluigi Stefano, Rossella Marcucci, Betti Giusti

Attività didattica (seguire le indicazioni [1](#) e [2](#) online per il calcolo CFU. Deve essere congruente con le schede mensili)

- CFU **totali** conseguiti per le frequenze di didattica frontale: 12
 1. 8/04/2025 Pisa
 2. 10/06/2025 Firenze
 3. 20/06/2025 Siena
 4. 10/10/2025 Siena
- Seminari (indicare relatore e data del/i seminario/i. Aggiungere righe se necessario)
 1. DMSC incontra i giovani (Dipartimento Medicina Sperimentale e Clinica Unifi) 19/12/2024
 2. Advanced Technologies in Single Cell Omics (FISV) 4-5/02/2025
 3. The Undiagnosed Hackathon: Driving Diagnosis Through Global Collaboration (Phenotips) 26/02/2025
 4. Un ponte tra ricerca e assistenza per il futuro delle malattie rare (Bergagli, Caproni, Mancuso, ecc) 28/02/2025
 5. Salute di Genere: Focus sull'Intelligenza Artificiale (Annunziato, Marcucci, Giusti, ecc) 3/3/2025



**UNIVERSITÀ
DI SIENA**
1240

DIPARTIMENTO DI
**MEDICINA MOLECOLARE
E DELLO SVILUPPO**
— DMMS

6. Ricerca clinica per principianti: tutto quello che devi sapere (Università degli Studi di Firenze) 6/3/2025
7. Genome refutation by non-coding transcription (Carnici-Human Technopole) 28/3/2025
8. I bisogni di pazienti con malattie rare del complemento. L'esperienza delle persone con EPN e C3G (Osservatorio Malattie Rare) 3/4/2025
9. Immunità e Infiammazione: una metanarrazione della medicina contemporanea (Mantovani) 1/4/2025
10. Tuning leukocyte migration by atypical chemotactic receptors (Mario D'Elia) 21/05/2025
11. Marie Skłodowska Curie Actions: come scrivere una proposta di successo Doctoral Networks 25/06/2025
12. Africa Initiative III – I bandi europei 2025 per una partnership strategica tra Europa e Africa (APRE) 30/06/2025
13. Enhancing Health Systems Research Through Community and Stakeholder Engagement (Mesh) 29/07/2025
14. Open science e data management in horizon europe (APRE) 11/09/2025
15. Obesità e cuore: nuove prospettive tra rischio e terapia (Società Italiana di Cardiologia) 17/09/2025
16. Clinical Trials and AI: Design Faster and Smarter with Clincraft (PharmaTraining Hub) 18/09/2025
17. Contract Research Organization (Clin Ops Hub) 19/09/2025
18. Info Day Horizon Europe- Bandi 2025 nei partenariati co-funded Cluster 5 e Cluster 6 (APRE) 23/09/2025
19. Smarter Trials, stronger Europe. New Targets for clinical research (European Medicines Agency) 24/09/2025
20. 5D in-vitro models: a step closer to humans (IVTech) 26/09/2025
21. Proving Profitability in Genomics (Phenotips) 29/09/2025
22. Campionamento semplice e stratificato (SPSS) 30/09/2025
23. How to be a good statistician (The Global Health Network) 13/10/2025
24. Consortium Agreement e focus su IPR in Horizon Europe (APRE) 14/10/2025



**UNIVERSITÀ
DI SIENA
1240**

DIPARTIMENTO DI
**MEDICINA MOLECOLARE
E DELLO SVILUPPO
— DMMS**

CFU conseguiti per questa attività: 14,5(indicare CFU **totali** da Novembre '24 a Ottobre '25)

- Soft Skills (indicare nome e data del/i corso/i. Aggiungere righe se necessario)
 1. La ricerca Bibliografica in medicina: Pubmed e i servizi online della Biblioteca Biomedica 20/02/2025
 2. Embase: la più grande banca dati bibliografica europea per le scienze mediche e farmaceutiche 18/03/2025
 3. Modellizzazione ad Agenti Netlogo dal 25/3 al 15/4 2025
 4. Soft Skill & Didattica 2025 8/4/2025
 5. Rischi Naturali: conoscere, prevenire, difendersi 23/05/2025
 6. Europrogettazione 13-15/5/2025
 7. Dalla ricerca alla didattica 22/5, 29/5, 5/6 2025
 8. Ricerche bibliografiche, bibliometria e open access & science 09/07/2025
 9. The story of the European Union and how it funds research 09/07/2025
 10. CLA – La comunicazione scientifica 6-13-20/10/2025

CFU conseguiti per questa attività: 8,5 (indicare CFU **totali** da novembre '24 a ottobre '25)

- Partecipazione a congressi (indicare nome e data del/i congressi/i, titolo della/e presentazione-i/poster/abstract, autori)
 - PhD Day 10/02/2025
 - Terapie Innovative in Cardiologia 06/06/2025
 - Gestione delle Malattie Rare 2025 19/06/2025
 - Aggiornamento in ambito cardio renale e metabolico 13/09/2025
 - Ipercolesterolemia e Dintorni: Dalle Linee Guida alla Pratica Clinica
 - Meet THE Innovation 28-29/10/2025

CFU conseguiti per questa attività: 2,5 (indicare CFU **totali** da novembre '24 a ottobre '25)



**UNIVERSITÀ
DI SIENA
1240**

DIPARTIMENTO DI
**MEDICINA MOLECOLARE
E DELLO SVILUPPO
— DMMS**

- Eventuali soggiorni in altri laboratori italiani o esteri

- Tabella Riepilogativa CFU **primo anno**

Didattica	Seminari Webinar	Soft Skills	Congressi	PhD Day	TOTALE I ANNO (Inclusi 35 CFU per la ricerca)
12 CFU	14,5 CFU	8,5 CFU	2,5 CFU	1 CFU	73,5 CFU

- Tabella Riepilogativa CFU **secondo anno** (lasciare in bianco se del primo anno)

Didattica	Seminari Webinar	Soft Skills	Congressi	PhD Day	TOTALE II ANNO (Inclusi 35 CFU per la ricerca)
xx CFU	yy CFU	zz CFU	qq CFU	rr CFU	bb CFU